

Charcot-Marie-Tooth 病 (CMT) における患者レジストリの促進・管理、 バイオマーカー探索、家庭用筋電気刺激 (EMS) 運動機器の有用性の検討

研究分担者：能登 祐一

京都府立医科大学大学院医学研究科 脳神経内科学 講師

研究要旨

Charcot-Marie-Tooth 病 (CMT) の疫学調査、診療向上に関するエビデンス構築を目指して、CMT 患者レジストリの促進、管理、バイオマーカー探索、家庭用筋電気刺激 (EMS) 運動機器の有用性の検討を行う。

A. 研究目的

Charcot-Marie-Tooth 病 (CMT) の疫学調査、診療向上に関するエビデンス構築を目指して、CMT 患者レジストリの促進、管理、バイオマーカー探索、家庭用筋電気刺激 (EMS) 運動機器の有用性の検討を行う。

B. 研究方法

5 年経過した CMT 患者のレジストリデータを用いて本邦における CMT 患者の疫学的情報を明らかにする。疾患進行の客観的なバイオマーカーを探索する。クロスオーバー法にて CMT 患者における EMS 機器の有用性を明らかにする。

(倫理面への配慮)

本研究は、医学倫理委員会、臨床研究倫理委員会の承認のもとで実施した。

C. 研究結果

レジストリデータ解析により、本邦の CMT 患者の遺伝子異常における CMT1A の

割合は、欧米からの報告と同様であること、高齢期においてはじめて診断がつく症例が少ないことが明らかとなった。バイオマーカー探索においては、CMT1A 患者の多チャンネル表面筋電図法による解析から得られる運動単位発火頻度、また、筋エコーと半自動画像解析から得られる筋輝度評価パラメーターがバイオマーカーとなりえる可能性を明らかにした。EMS 運動機器の有用性を明らかにする臨床試験は令和 4 年度に開始し現在進行中である。

D. 考察

CMT において、治療法が確立されていないこと、症状が軽微な症例も多く存在することなどが、高齢期においてはじめて診断がつく要因と考えられる。CMT についての啓発を高めていくことにより、早期診断が可能となり、リハビリテーションなどの早期介入につながる可能性がある。

E. 結論

本邦での CMT の臨床像、疾患進行の客観

的なバイオマーカー候補が明らかとなった。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表 (2020/4/1～2023/3/31 発表)

1. 論文発表

1. Kitaoji T, Noto YI, Kojima Y, Tsuji Y, Mizuno T, Nakagawa M. Quantitative assessment of muscle echogenicity in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A by automatic thresholding methods. Clin Neurophysiol. 2021;132(10):2693-701.

2. Noto YI, Watanabe K, Holobar A, Kitaoji T, Tsuji Y, Kojima Y, et al. High-density surface electromyography to assess motor unit firing rate in Charcot-Marie-Tooth disease type 1A patients. Clin Neurophysiol. 2021;132(3):812-8.

3. Kitaoji T, Noto Y-i, Kojima Y, Tsuji Y, Kitani-Morii F, Mizuno T, et al. Compound muscle action potential duration ratio for differentiation between Charcot-Marie-Tooth disease and CIDP. Clin Neurophysiol. 2023;146:124-30.

2. 学会発表

1. 第 50 回日本臨床神経生理学会 2020 年 11 月 26-28 日 京都 能登祐一、渡邊航平、Ales Holobar、北大路隆正、水野敏樹、中川正法 高密度表面筋電図法を用いた運動単位発火パターン解析による Charcot-Marie-Tooth 病におけるバイオマーカー探索の試み

2. 第 62 回日本神経学会学術大会 2021 年 5 月 北大路隆正、能登祐一、辻有希子、小島雄太、水野敏樹、中川正法 Quantitative muscle echogenicity assessment using thresholding methods in Charcot-Marie-

Tooth disease

3. 第 63 回日本神経学会学術大会 2022 年 5 月 岡部由華、辻有希子、能登祐一、北大路隆正、水野敏樹、中川正法 CMT 患者レジストリ (CMTPR) を用いた CMT 臨床像解析

H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし